

Policlinique neurologique universitaire de Bâle
(Directeur : Prof. Dr F. Georgi)

**Etude génétique de la famille Ku.,
atteinte de paralysie spinale
spastique familiale**
Le mode de transmission de cette affection

Thèse

présentée à la Faculté de médecine de l'Université de Bâle
pour obtenir le grade de Docteur en médecine

par
Alfred Donath
de Chamblon (VD)

Editions Médecine et Hygiène
Genève 1959

1959

*La Faculté de médecine, sur le préavis de Monsieur le Professeur
F. Georgi, a autorisé l'impression de la présente thèse.*

Jour de promotion : 5 décembre 1958.

*Tiré à part du « Journal de Génétique humaine »,
volume 8, N° 3, pages 169-178, 1959.*

Policlinique neurologique universitaire de Bâle
(Directeur : Prof. Dr F. Georgi)

**Etude génétique de la famille Ku.,
atteinte de paralysie spinale
spastique familiale**
Le mode de transmission de cette affection

Thèse

présentée à la Faculté de médecine de l'Université de Bâle
pour obtenir le grade de Docteur en médecine

par

Alfred Donath
de Chamblon (VD)

Editions Médecine et Hygiène
Genève 1959

J'aimerais avant tout remercier Monsieur le Professeur F. Georgi qui, non seulement, a mis à ma disposition tout ce dont j'avais besoin pour mener à bonne fin cette étude, mais encore me prodigua ses conseils éclairés et ses précieuses suggestions et se donna la peine de diriger lui-même ce travail.



Travail de la polyclinique neurologique universitaire de Bâle
(Directeur : Prof. F. Georgi)

ÉTUDE GÉNÉTIQUE DE LA FAMILLE Ku., ATTEINTE DE PARALYSIE SPINALE SPASTIQUE FAMILIALE. LE MODE DE TRANSMISSION DE CETTE AFFECTION

par Alfred DONATH

La paralysie spinale spastique familiale rentre dans le cadre des affections neurologiques hérédo-dégénératives, terme introduit par JENDRASSIK et comprenant toutes les maladies héréditaires du système nerveux, en opposition aux processus morbides d'origine exogène. Elle se place entre la sclérose latérale amyotrophique, les hérédo-ataxies et les amyotrophies spinales.

La grande difficulté que rencontre celui qui étudie la paralysie spinale spastique familiale réside dans l'impureté du tableau clinique : non seulement des troubles mentaux tels l'idiotie ou la psychopathie y sont fréquemment associés, mais même les données et l'hérédo-biologie de cette affection diffèrent d'un cas à l'autre, parce que la sémiologie est trop souvent complexe et le matériel étudié presque toujours purement clinique.

Rappelons rapidement ce qu'est la paralysie spinale spastique familiale.

Cette affection, qui atteint plus fréquemment et plus gravement le sexe masculin, commence le plus souvent avant la 18^e année, d'après BREMER (1922), même dans 90 % des cas. Le début est insidieux, les premiers symptômes cliniques subjectifs et monotones : fatigue et lourdeur dans les jambes, faiblesse et raideur, d'où une certaine difficulté à marcher, vague, mal définissable, et trop souvent prise à la légère pour qu'on puisse lui attribuer une valeur diagnostique. Il se développe ensuite un syndrome paraspastique, sonnette d'alarme de la paralysie spinale spastique : l'augmentation du tonus musculaire dans tout le membre inférieur et la prépondérance des extenseurs sur les fléchisseurs empêchent le malade de poser le talon sur le sol, et, condamné à se tenir sur la pointe des pieds, il ne se déplace plus qu'à petits pas, sautillant et boitant tout à la fois. L'énorme spasticité des adducteurs de la cuisse, en rapprochant les genoux, rend la démarche encore plus difficile. Les réflexes tendineux sont alors extrêmement vifs : quoique manié avec une légèreté infinie, le marteau à percussion déclenche des convulsions

s'étendant à tout le membre, avec même parfois participation de l'autre jambe; le phénomène de la danse de la rotule, le clonus du pied et le signe de Babinski complètent le tableau. Il n'y a jamais d'atrophie musculaire, ni de troubles de la sensibilité ou de la vessie, et les réflexes abdominaux sont toujours normaux. Par contre l'affection, dans sa lente mais constante progression, peut atteindre le membre supérieur, et le malade n'est plus alors qu'un pantin aux mouvements raidés et pauvres, et se tient habituellement les bras fixés au corps par la contraction des adducteurs et des fléchisseurs, plus puissants que les extenseurs. Parfois le visage même est atteint et demeure tristement figé. Un dernier point, très important pour le diagnostic différentiel, est l'intégrité des valeurs du liquide céphalo-rachidien.

La paralysie spinale spastique consiste, du point de vue de l'anatomo-pathologie, en une dégénérescence, donc en une atrophie progressant lentement, du premier neurone moteur. Histologiquement, on constate la disparition des cellules géantes de Beetz à l'intérieur des 3^e et 5^e couches de la région centrale antérieure. Des processus de rétraction se déroulent dans les autres cellules, et dans les fibres on constate une dégénérescence secondaire descendant progressivement des hémisphères jusque dans la moelle et aboutissant à une gliose, qu'on peut observer microscopiquement déjà.

C'est STRÜMPPELL, en 1880, qui le premier a relevé le caractère familial de la paralysie spinale spastique, ce qui fut nié longtemps, mais qui aujourd'hui est devenu l'un des points cardinaux de cette affection. Par contre le mode de transmission de la maladie reste indéterminé. La rareté des cas de paralysie spinale spastique pure ne simplifie pas l'étude de sa génétique. RHEIN (1916) et FUTER (1929) observent une plus grande fréquence du mode récessif, alors que le matériel de BREMER (1922) et de VAN BOGAERT (1949) parle davantage pour une hérédité dominante. HALDANE (1941) pense que ce ne sont pas des allèles, mais des mutations entièrement indépendantes qui déterminent la récessivité ou la dominance. Par contre SCHRADER (1957) est arrivé à la conclusion que le mode de transmission de la paralysie spastique spinale familiale est en général dominant, et que les cas récessifs ne constituent que des exceptions. Cette opinion est celle que partagent aujourd'hui la plupart des auteurs ayant étudié cette affection, et leurs arguments s'appuient surtout sur la rareté des cas de consanguinité qui ont été décrits; il est cependant intéressant de noter que ces cas sont toujours beaucoup plus graves. Par contre, en faveur d'une hérédité dominante parle la proportion à peine inférieure à 50% des sujets malades ayant l'un des parents atteint de paralysie spinale spastique, et surtout le fait qu'un sujet sain a toujours des enfants sains, selon le principe: « une fois indemne, toujours indemne ». Un facteur qui aujourd'hui encore demeure peu clair est la pénétrance du gène, qu'on est porté à croire peu forte.

Nous allons maintenant présenter et étudier la famille Ku., dont plusieurs membres, répartis sur trois générations, furent atteints de paralysie spinale spastique familiale. Tous ces renseignements ont été recueillis en 1958.

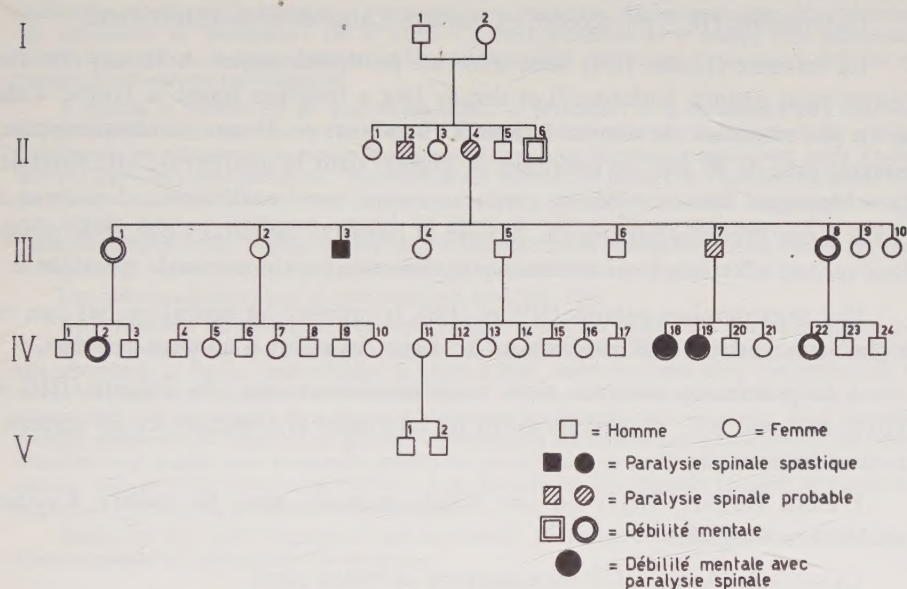


Figure 1 — Arbre généalogique de la famille Ku.

La famille Ku. a toujours habité la campagne bâloise, du moins aussi haut qu'on puisse en remonter les traces. Ce sont des ouvriers et des artisans, sobres et travailleurs, et les efforts de ces braves gens pour s'intégrer dans le milieu bourgeois aboutirent dans plus d'un cas déjà.

Des aïeux (I/1 et I/2) nous n'avons pu savoir autre chose que la cause de leur mort : le mari est décédé à 57 ans d'une pneumonie, sa femme à 67 d'une maladie du foie. Nous ignorons s'ils souffraient d'une affection neurologique.

Ce couple eut 6 enfants (II/1 à II/6). L'aînée (II/1) mourut à 67 ans d'une insuffisance cardiaque.

Le second enfant (II/2) boitait dès les premières années de sa vie. A 12 ans la déformation de ses jambes était telle qu'il ne put bientôt plus marcher du

tout, même pas avec des béquilles. Le médecin consulté dit à la famille qu'il s'agissait d'une affection incurable. Le garçon mourut à 19 ans, probablement d'une primo-infection tuberculeuse. Quoique tout autre renseignement fasse défaut, il est possible que cet enfant ait été atteint de paralysie spinale spastique familiale.

La troisième (II/3) est décédée en bas âge. Cause de la mort inconnue.

La suivante (Lydia, II/4) nous intéresse particulièrement. A 16 ans elle dut s'aliter pour anémie (chlorose?) et depuis lors a toujours traîné la jambe. Cela ne l'a pas empêchée de donner le jour à 10 enfants en 18 ans, et chaque matin, pendant près de 40 ans, de distribuer le journal dans le quartier qu'elle habitait. Ce « Messenger boiteux » bâlois perdit son mari accidentellement, et mourut à 73 ans d'une broncho-pneumonie. Malgré la pauvreté des détails que nous possédons sur son affection, nous ne saurions exclure une paralysie spinale spastique.

Des deux derniers enfants (II/5 et II/6), le premier est décédé en bas âge, et le plus jeune, atteint d'idiotie, mourut à 55 ans des suites d'un ictus cérébral.

A la génération suivante, nous nous attacherons aux dix enfants (III/1 à III/10) de Lydia Ku., dont nous avons pu interroger et examiner les six actuellement encore en vie.

L'aînée (Frieda, III/1) est une débile mentale, mais ne souffre d'aucun trouble neurologique.

La seconde (Anna, III/2) est également en bonne santé.

Le troisième (Alfred, III/3) fut atteint de poliomyélite à l'âge de 9 mois. Il ne se remit que partiellement de sa quadriplégie, et ce ne fut qu'à la suite d'opérations multiples qu'à l'âge de 10 ans il apprit à marcher à l'aide de cannes et de béquilles. Il récupéra ainsi partiellement l'usage des extenseurs des membres inférieurs. Comme maladies d'enfance, citons la scarlatine, la coqueluche et la rougeole.

Vers l'âge de 20 ans, il est hospitalisé pour une cystite, et l'interne note que la paralysie des membres inférieurs, flasque autrefois, est devenue spastique, mais il n'attache pas d'importance à cette découverte. Le malade se déplace grâce à ses béquilles, sa taille est restée petite, son état général mauvais.

Aujourd'hui Alfred Ku. a 57 ans. Nous l'avons retrouvé dans un asile zurichois, où il a passé la plus grande partie de sa vie d'infirme. A part son psychisme très ralenti, son état général nous a paru satisfaisant. Il passe ses journées assis dans un fauteuil, et lorsqu'il se lève, il ne peut poser le talon sur le sol et se tient sur la pointe des pieds, appuyé sur ses béquilles. Ses genoux se touchent constamment, de sorte que lorsqu'il se déplace, seuls les muscles de la jambe et du pied fonctionnent, tandis que ceux de la cuisse restent immobiles. Une forte lordose rend la démarche encore plus difficile.

La tête se meut librement, et on ne constate aucune anomalie des nerfs crâniens.

Aux membres supérieurs, l'atrophie musculaire est désolante, tandis que le tonus est fortement diminué. A droite, l'avant-bras est fixé en supination, la pronation étant impossible. Le malade arrive encore partiellement à faire le poing, mais ne peut étendre complètement les doigts, particulièrement l'index. Le long extenseur du pouce fonctionne, les fléchisseurs sont parétiques, tandis que l'adducteur et l'opposant sont paralysés. Parésie également des interosseux, des extenseurs et fléchisseurs de la main. Le rond pronateur et le triceps sont paralysés, le biceps, les épineux, le grand pectoral et le sous-scapulaire parétiques, alors que le deltoïde et le trapèze fonctionnent parfaitement.

A gauche le tableau est un peu moins triste : la pronation et la supination de l'avant-bras restent possibles; les extenseurs des doigts 2 à 4 sont paralysés, mais la fermeture du poing est plus ferme; les extenseurs du pouce fonctionnent, son long fléchisseur également, mais l'adducteur et l'opposant sont paralysés. La fonction des muscles du bras et de l'épaule, malgré le tonus grandement diminué, reste conservée. Des deux côtés, les réflexes radial, bicipital et tricipital sont abolis, celui de Hoffmann normal, les signes de Léri et Mayer normaux, même exagérés, l'adiadococinésie nulle, l'épreuve doigt-nez impossible, mais la sensibilité reste conservée, tant à la douleur, à la pression et à la température que la sensibilité profonde.

Les réflexes abdominaux et crémastériens sont très vifs.

Aux membres inférieurs, la très forte augmentation du tonus rend les mouvements pour ainsi dire impossibles. Les extenseurs du pied, tendus comme des cordes à gauche, mais également, très contractés à droite, maintiennent le talon à huit, respectivement cinq centimètres du sol; même les mouvements passifs sont exclus dans l'articulation tibio-tarsienne des deux côtés. La contracture des adducteurs de la cuisse a rapproché les genoux au point que le droit est devenu presque postérieur par rapport au gauche; l'articulation est immobilisée en extension. Les réflexes rotuliens et d'Achille sont fortement positifs et symétriques, on note le signe de Babinski, tandis que les réflexes d'Oppenheim, de Gordon et de Rossolimo sont négatifs. Le signe de Lasègue est négatif. Il n'y a pas de troubles de la sensibilité.

Jamais on n'a noté d'anomalie dans les valeurs du liquide céphalo-rachidien depuis que la phase aiguë de la poliomyélite est terminée.

Alfred Ku. pose le problème intéressant de l'apparition d'une paralysie spinale spastique chez un individu ayant été atteint de poliomyélite. La littérature ne mentionne, à mon humble avis, aucun cas de ce genre. En soi, il s'agit de deux affections toutes différentes, la paralysie infantile provoquant une destruction rapide des cellules motrices des cornes antérieures, tandis que la paralysie spinale spastique entraîne une dégénérescence progressive des voies pyramidales, plus exactement du neurone moteur central. Il faudrait en conclure à une rencontre fortuite de ces deux affections. Cependant, si l'on voulait chercher un lien entre elles, on le trouverait dans la notion du terrain : la poliomyélite frappe ceux dont la résistance est amoindrie, et qui y sont donc ainsi prédisposés. Or notre malade, membre d'une famille atteinte de paralysie spinale spastique familiale, a hérité d'un gène morbide quant à son système nerveux, plus spécialement sa moelle épinière; le virus de la poliomyélite ne pouvait rêver d'un terrain plus favorable pour y exercer ses funestes ravages.

La quatrième enfant de Lydia Ku. (Heidi, III/4) est décédée en bas âge, et la cause de sa mort ne nous est pas connue.

Le suivant (Jakob, III/5) est en bonne santé et n'a jamais souffert de troubles de la démarche.

Puis vient Hannes (III/6), qui ne vécut que 6 mois, emporté par une broncho-pneumonie.

Et nous en arrivons au septième (Walter, III/7), qui fut longtemps gardien de but de l'équipe de football de l'entreprise dans laquelle il travaillait. Pourtant depuis toujours il a légèrement traîné la jambe, et son soulier droit avait besoin d'une nouvelle semelle beaucoup plus souvent que l'autre chaussure. Il n'a jamais consulté de médecin, mais son épouse affirme l'avoir toujours vu ainsi, depuis qu'elle l'a connu. C'est à cause de la raideur de ses jambes qu'il a été réformé du service militaire. Il est décédé à 45 ans d'un infarctus du myocarde. Si rares qu'ils soient, ces renseignements permettent de conclure à la possibilité d'une paralysie spinale spastique chez Walter Ku.

Son épouse, originaire d'Allemagne, est en bonne santé, et dans sa famille on ne relève aucun trouble ni neurologique, ni de la démarche.

La huitième enfant d'Alfred et Lydia Ku. (Mathilde, III/8) est une débile mentale, mais elle ne présente aucune autre infirmité. A noter qu'elle fut atteinte de poliomyélite à l'âge de 6 ans, mais qu'il n'en est resté aucune séquelle.

La fille suivante (Agnès, III/9) est décédée à 42 ans d'un cancer utérin. Elle n'avait pas d'enfant, et ne souffrait d'aucun trouble de la démarche.

Enfin la cadette de la famille (Martha, III/10) est une femme de 42 ans, sans enfant. Elle jouit d'une santé parfaite.

A la quatrième génération (IV/1 à IV/24), nous ne relevons qu'une débilité mentale chez IV/2, le second enfant de Frieda (III/1), mais il n'existe pas de troubles neurologiques.

Les sept enfants (IV/4 à IV/10) d'Anna (III/2) sont tous en bonne santé, de même que ceux de Jakob (III/5) qui en a également sept (IV/11 à IV/17), et dont l'aînée (IV/11) est mère de deux garçons (V/1 et V/2), tous deux sains.

Walter Ku. (III/7) eut quatre enfants (IV/18 à IV/21), auxquels nous nous attarderons un peu plus longuement et que nous avons examinés en mai 1958.

L'aînée (Veronika, IV/18) est née en 1937, trois semaines avant terme. L'accouchement fut long et laborieux, mais sans complication particulière; à part la coqueluche et la varicelle, elle n'a jamais été malade. Elle apprit à marcher à 15 mois, à parler à deux ans, mais dès sa plus tendre enfance, elle fut affligée d'un strabisme divergent, qui a été opéré, et lorsqu'elle commença à fréquenter l'école, on constata une oligophrénie de type débilité, presque imbécillité. Ce n'est qu'à l'âge de 16 ans que l'on remarqua que la jeune fille traînait les deux jambes, d'abord cependant la droite que la gauche. Elle se plaignait de fatigue dans les membres inférieurs, parfois même de douleurs dans la cuisse et le mollet. Les troubles de la démarche se sont accentués au cours des deux ans qui suivirent, pour rester

ensuite stationnaires dès l'âge de 19 ans. Elle a été hospitalisée quelques jours en octobre 1957 à la polyclinique neurologique de Bâle.

Nous l'avons examinée en mai 1958 et avons trouvé une jeune fille à qui on ne donnerait pas ses 21 ans. Timide, constamment sur la défensive, son oligophrénie grave la fait passer pour un mauvais caractère.

La motilité de la tête les nerfs crâniens ne présentent rien qui vaille la peine d'être relevé ici. Aux membres supérieurs on note une certaine hypotonie symétrique, mais aucune atrophie musculaire, ni de diminution de la force. Les réflexes radiaux, du biceps et du triceps sont égaux des deux côtés, vifs sans exagération. L'adiadococinésie est particulièrement marquée à gauche, mais également un peu à droite. Important tremblement intentionnel lors de l'épreuve doigt-nez. Aucune altération de la sensibilité.

Les réflexes abdominaux sont symétriques et légèrement exagérés. Les membres inférieurs présentent une hypertonie très nette et égale, sans aucune atrophie musculaire. Cette spasticité accrue diminue l'amplitude de l'abduction de la jambe, et dans une moindre mesure de la rotation. Les réflexes rotuliens sont extrêmement vifs des deux côtés, les achilléens également augmentés. Pas de signe de Babinski; les réflexes d'Oppenheim et de Gordon sont négatifs, mais celui de Rossolimo positif. La sensibilité n'est pas altérée. Le liquide céphalo-rachidien a montré des valeurs normales quant aux cellules, à l'albumine et aux réactions colloïdales.

La jeune fille travaille comme couturière. C'est un cas certain de paralysie spinale spastique.

Sa sœur (Rosmarie, IV/19) est d'une année plus jeune. Née à terme, accouchement facile. Jamais malade. C'est également une débile, qui dut suivre une classe spéciale dès le début de sa carrière scolaire. Elle a toujours pris part aux leçons de gymnastique. A 17 ans, elle se plaignit de douleurs dorsales, spécialement après être restée longtemps debout. Pas de douleurs dans les jambes, sauf peut-être dans les hanches. Peu à peu elle ne put plus monter un escalier, tant ses jambes étaient devenues raides, particulièrement si elle était restée assise longtemps. Soignée tout d'abord pour du rhumatisme, elle séjourna également en octobre 1957 à la Polyclinique neurologique de Bâle, où fut posé le diagnostic de paralysie spinale spastique.

Lorsque nous l'avons examinée, en mai 1958, nous avons trouvé une jeune fille de petite taille, mais aux proportions respectées, également porteuse de lunettes, en bon état général et de nutrition, mais affligée d'une débilité mentale presque aussi désolante que celle de sa sœur. Moins timide que sa sœur, elle arrive mieux qu'elle à cacher son oligophrénie, grâce surtout à de fugitives lueurs qui parfois illuminent sa mémoire. Par contre elle parle de façon hésitante, ou alors saccadée. Sa mimique est très pauvre.

Aux membres supérieurs, on ne relève pas grand-chose qui ne soit pas normal. Il n'y a pas d'atrophie musculaire, le tonus n'est ni augmenté, ni diminué, la motilité bonne, la force proportionnée. Les réflexes radiaux, bicipitaux et tricipitaux sont égaux, symétriques et d'intensité normale, la sensibilité ne présente rien de particulier. Par contre on note un trouble important de l'adiadococinésie, spécialement à gauche. L'épreuve doigt-nez est également hésitante de ce côté.

Les réflexes abdominaux sont présents, vifs et symétriques. Aux membres inférieurs, pas d'atrophie musculaire, mais un tonus fortement augmenté, particulièrement celui des adducteurs de la cuisse, ce qui maintient les genoux l'un contre l'autre, provoquant une démarche typique, puisque pratiquement seule la jambe se balance, la cuisse restant presque immobile. Les réflexes rotuliens et achilléens sont extrêmement vifs, symétriques, avec même un clonus du pied. Des deux côtés le signe de Babinski est présent, et ceux d'Oppenheim, de Gordon et de Rossolimo sont positifs. Pas de Lasègue, ni de troubles de la sensibilité. Le liquide céphalo-rachidien n'est pas altéré.

Depuis une année, l'affection n'a plus fait de progrès, mais les troubles n'ont pas régressé non plus. La jeune fille travaille comme emballeuse dans une confiserie, elle est assise pendant son travail et parvient sans trop se fatiguer à parcourir quatre fois par jour les quelque 300 mètres qui séparent son domicile de cette confiserie.

Le frère de ces deux jeunes filles (Walter, IV/20) a 18 ans; il ne présente aucun trouble neurologique, et jouit d'une parfaite santé, de même que la petite sœur (Ruth, IV/21), qui a 13 ans, et en classe est une bonne élève.

Des trois enfants (IV/22 à IV/24) de Mathilde (III/8), l'aînée (IV/22) est une débile mentale, mais on ne relève chez aucun des troubles de la démarche.

Nous avons ainsi passé en revue tous les membres de la famille Ku. et relevé plusieurs cas de paralysie spinale spastique, ainsi que de débilité mentale. Remarquons à propos de celle-ci que dans cette famille, à une exception près, (II/6), ce sont toujours des filles qui en sont atteintes, mais vu la rareté des cas, nous nous garderons d'en tirer une quelconque conclusion. Par contre nous avons deux sœurs, qui furent examinées à la polyclinique neurologique universitaire de Bâle, leur père et un oncle, leur grand-mère et un frère de celle-ci, qui sont ou furent atteints, avec plus ou moins de certitude, de paralysie spinale spastique familiale.

Dans cette famille nous constatons l'absence de consanguinité et sommes frappés par le fait que les troubles apparaissent en général à l'âge de 17 ou 18 ans (homochronie), qu'ils sont de même nature chez tous ceux qui en sont atteints (homotypie), qu'il n'y avait jamais de facteur exogène qui ait provoqué l'apparition de ces troubles, et pas d'amélioration du tableau clinique une fois que la maladie s'est déclarée. Le mode de transmission apparaît comme dominant, et cette con-

clusion est corroborée par l'absence de troubles chez les descendants d'un sujet sain, confirmant la loi : « Une fois indemne, toujours indemne ». On notera enfin la faible pénétrance du gène dans la deuxième génération (deux enfants atteints sur dix). Le gène n'est pas lié au sexe.

Ces conclusions rejoignent celles des autres auteurs cités plus haut.

RÉSUMÉ

La paralysie spinale spastique familiale est une affection hérédo-dégénérative relativement rare, atteignant spécialement les membres inférieurs, dont le tonus augmente graduellement. L'hérédité de cette affection n'a pas encore été définitivement éclaircie. L'étude de la famille Ku., dont plusieurs membres, répartis sur trois générations, furent atteints, montre que dans cette famille, la paralysie spinale spastique se transmet selon le mode dominant. Notre conclusion rejoint celles de la plupart des autres auteurs.

ZUSAMMENFASSUNG

Die familiäre spastische Spinalparalyse ist ein relativ seltenes heredo-degeneratives Leiden, welches hauptsächlich die unteren Extremitäten befällt, deren Tonus mehr und mehr zunimmt. Die Heredität dieser Krankheit ist bis heute noch nicht definitiv abgeklärt. Die Untersuchung der Familie Ku., in welcher mehrere über drei Generationen verteilte Mitglieder betroffen waren, zeigt einen dominanten Erbgang dieses Leidens. Dieses Ergebnis entspricht der Auffassung der meisten übrigen Autoren.

SUMMARY

The familial spastic spinal paralysis is a relatively rare heredo-degenerative disease. It affects mainly the lower extremities, the tonus of which gradually increases. The mode of inheritance of this affection has not yet been definitively established. The investigations of the family Ku. in which various members spread over three generations were affected, show that spastic spinal paralysis is inherited in a dominant way. These conclusions are in agreement with the views of most authors on the subject.

BIBLIOGRAPHIE

- BODECHTEL, G. et A. SCHRADER : Die Erkrankungen des Rückenmarks. Die spastische Spinalparalyse. In : Handbuch d. inn. Medizin. 4. Auflage. 5. Bd., 2. Teil, Neurologie. Springer Verlag, Berlin, Göttingen, Heidelberg, 1953, p. 483-488.
- BREMER, F. W. : Klinischer und erbbiologischer Beitrag zur Lehre von den Heredodegenerationen des Nervensystems. Arch. Psychiat. Nervenkr., 66, 477-517, 1922.

- BOGAERT, L. van : Paraplégie spasmodique. In : Maladies systématisées. Traité de Médecine, vol. 16, Masson, Paris, 1949, p. 166-169
- BOGAERT, L. van : Etude génétique sur les paraplégies spasmodiques familiales. *J. Génét. hum.*, *1*, 6-23, 1952.
- FUTER, D. : Zur Klinik und Erbbiologie der hereditären spastischen Spinalparalyse. *Z. Neurol.*, *118*, 722-732, 1929.
- GUILLAIN, G., Th. ALAJOUANINE et N. PERON : Sur un type spécial de paraplégie spasmodique familiale. *Rev. neurol.*, *34*, 289-298, 1927.
- HALDANE, J. B. S. : The partial sex-linkage of recessive spastic paraplegia. *J. Genet.*, *41*, 141-147, 1941.
- HESS, R. : Kasuistischer Beitrag zur Diagnose ungewöhnlicher Formen der amyotrophischen Lateralsklerose. *Schweiz. Arch. Neurol. Psychiat.*, *59*, 152-178, 1947.
- LÜTHY, F. et F. MARTIN : Beobachtungen über 2 Fälle von amyotrophischer Lateralsklerose mit besonderer Berücksichtigung der mitbeteiligten sensiblen Systeme. *Schw. med. Wschr.*, *77*, 694-697, 1947.
- MARINESCO, G., M. MANICATIDE et N. IONESCO-SISESTI : Essai de regroupement des maladies familiales de la moelle. *Rev. neurol.*, *41*, 1, 641-670, 1934.
- RHEIN, J. H. W. : Family spastic paralysis. *J. nerv. ment. Dis.*, *44*, 115-144, 224-242, 1916.
- SCHAFER, K. : Spastische Spinalparalyse. In : Handbuch der Neurologie (Bumke-Foerster), Bd. 16, p. 605-628. Springer Verlag, Berlin, 1936.
- SCHRADER, A. : Klinik der Gegenwart, *4*, 603, 1957.
- STRÜMPPELL, A. : Beiträge zur Pathologie des Rückenmarks. *Arch. Psychiat. Nervenkr.*, *10*, 676-717, 1880.
- Über die hereditäre spastische Spinalparalyse. *Dtsch. Z. Nervenheilk.*, *4*, 173-183, 1893.

